



B0364

**AVALIAÇÃO DOS POLIMORFISMOS RS2274976 DO GENE MTHFR E RS2236225 DO GENE MTHFD1 EM PACIENTES COM FISSURAS LÁBIO PALATINAS NÃO-SINDRÔMICAS**

Maria Giulia Rezende Pucciarelli (Bolsista SAE/UNICAMP), Elizabete Bagordakis Pinto e Prof. Dr. Ricardo Della Coletta (Orientador), Faculdade de Odontologia - FOP, UNICAMP

Em um estudo prévio, nós demonstramos que polimorfismos em genes que codificam enzimas relacionadas com a absorção, transporte e metabolismo do ácido fólico (rs2274976 do gene *MTHFR* e rs2236225 do gene *MTHFD1*) conferem um risco aumentado de uma mulher ter um filho com fissura labial e/ou palatina não-sindrômica (FL/PNS). Contudo, a limitação deste estudo foi que os genótipos dos indivíduos fissurados não foram avaliados. O objetivo deste estudo foi determinar o envolvimento dos polimorfismos rs2274976 e rs2236225 no desenvolvimento de FL/PNS. Para tanto, duas abordagens foram utilizadas: estudo caso-controle contendo 327 amostras de indivíduos normais (grupo controle) e 358 pacientes com FL/PNS e um estudo de desequilíbrio de transmissão (TDT) com 123 trios completos (pai, mãe e filho com FL/PNS) e 356 trios incompletos (mãe e filho afetado). Os polimorfismos foram genotipados pelo método de discriminação alélica com sondas fluorescentes. Enquanto que nenhuma associação significativa foi observada pelo estudo de desequilíbrio de transmissão, as presenças dos alelos T de rs2274976 e A de rs2236225 significativamente correlacionaram com o risco para FL/PNS. Na presença do alelo T (rs2274976), o risco de FL/PNS foi 2,5 vezes maior quando comparado com o alelo C (OR: 2,48; 95% IC: 1,50-4,11; p=0,0003), e o risco para o alelo A de rs2236225 foi de 1,4 vezes maior (OR: 1,39; 95% IC: 1,12-1,71; p=0,003). Em conclusão, os resultados do presente estudo demonstram a associação destes polimorfismos em genes relacionados ao metabolismo do ácido fólico com a suscetibilidade ao desenvolvimento de FL/PNS na população brasileira.

Ácido fólico - Polimorfismo - Fissura lábio-palatina